

12° Congresso Nazionale

2000 Anniversario



E quando si arriva
all'età adulta ?

Dr Angelo
Selicorni



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Lariana



HHS Public Access

Author manuscript

Am J Med Genet C Semin Med Genet. Author manuscript; available in PMC 2016 June 10.

Published in final edited form as:

Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2007 August 15; 145C(3): 248–260. doi:10.1002/ajmg.c.30137.

Natural History of Aging in Cornelia de Lange Syndrome

Dr ANTONIE D. KLINE, M.D.*,

Director of Pediatric Genetics in the Harvey Institute for Human Genetics at Greater Baltimore Medical Center. She is an Instructor in Pediatrics at the Johns Hopkins University School of Medicine and Clinical Assistant Professor at the University of Maryland School of Medicine. She is the Medical Director of the Cornelia de Lange Syndrome Foundation

Studio di 49 pz
Età media 17 aa

American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)

I N T R O D U C T I O N

Adolescents and Adults Affected by Cornelia De Lange Syndrome: A Report of 73 Italian Patients

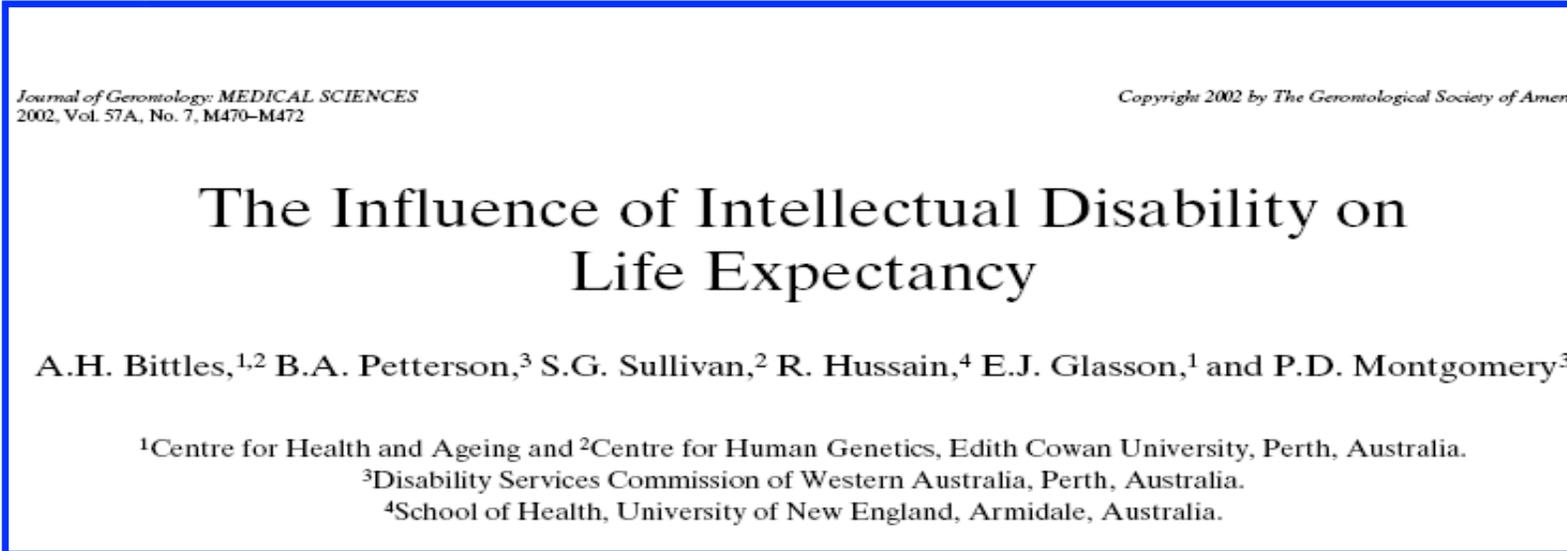
MILENA MARIANI, VALENTINA DECIMI, LAURA RACHELE BETTINI, SILVIA MAITZ, CRISTINA GERVASINI, MAURA MASCIADRI, PAOLA AJMONE, GAIA KULLMAN, MARCO DINELLI, ROBERTO PANCERI, ANNA CEREDA, AND ANGELO SELICORNI*

Studio di
73 pz
Età media
24 aa

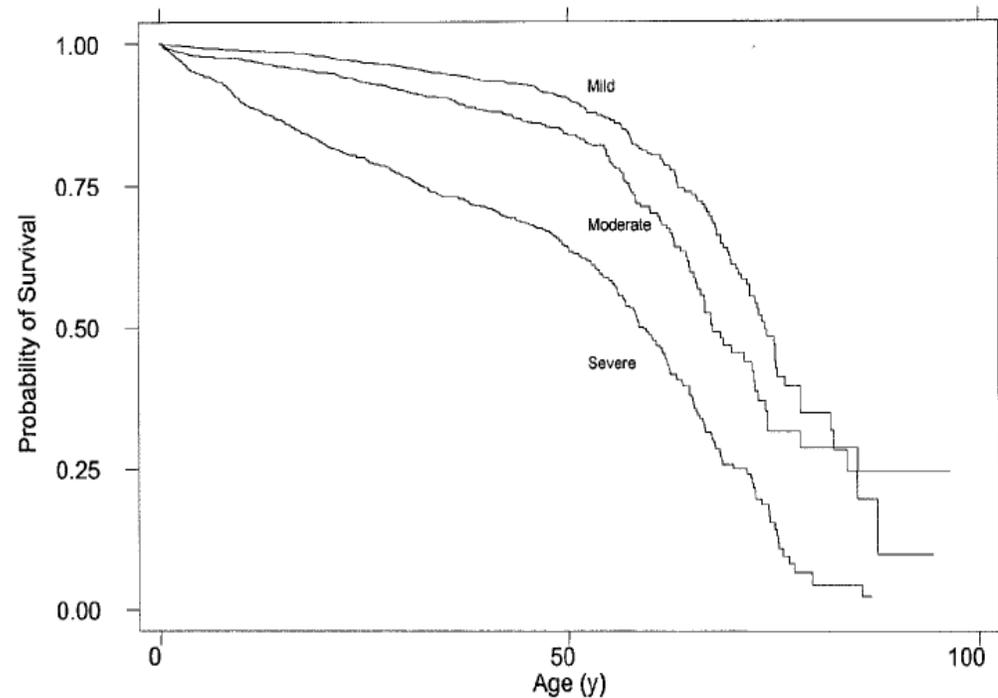
1° informazione

- I pz con CdLS non hanno una sopravvivenza particolarmente ridotta o per forza condizionata da gravi problemi medici
 - **Kline** age range: 11-50 aa
 - **Mariani** age range 15-49 aa
- Severity score
severe 25% moderate 35% mild 40%

Qual è la sopravvivenza della persone con ritardo mentale ?



Aspettativa media di vita delle persone
con RM 68,6 anni
senza RM 81 anni nel sesso femminile
e 75,6 anni nel sesso maschile



Aspettativa media di vita

Ritardo mentale lieve 74 anni

Ritardo mentale moderato 67 anni

Ritardo mentale severo 58 anni

Survival in Elderly Persons with Down Syndrome

Antonia M. W. Coppus, MD,^{†} Heleen M. Evenhuis, MD, PhD,[‡] Gert-Jan Verberne,[†] Frank E. Visser, MD, PhD,[§] Ben A. Oostra, PhD,^{||} Piet Eikelenboom, MD, PhD,[#] Willem A. van Gool, MD, PhD,[#] A. Cecile J. W. Janssens, PhD,^{**} and Cornelia M. van Duijn, PhD^{*}*

Aspettativa di vita media delle persone con S. Down

1929 aspettativa 9 anni

1940 aspettativa 12 anni

1997 aspettativa 40 anni circa

2006 aspettativa 60 anni circa

Accrescimento

- Costante riscontro di bassa statura e basso peso in riferimento a curve della popolazione generale ma normali all'interno dei centili delle curve specifiche
- Sovrappeso / Obesità => Italia 47% USA 18%
- Sotto peso =>
Italia 39% con 11% franca magrezza (BMI<16)

Tendenza al sovrappeso





Nutrizione

Uso di device

- Italia 48%
- USA 21%

=>In età giovane adulta
assolutamente **eccezionale**
la necessità di device



Figura 2. Bottone gastrostomico, sonda per nutrizione e siringa per aspirare e inserire il liquido.

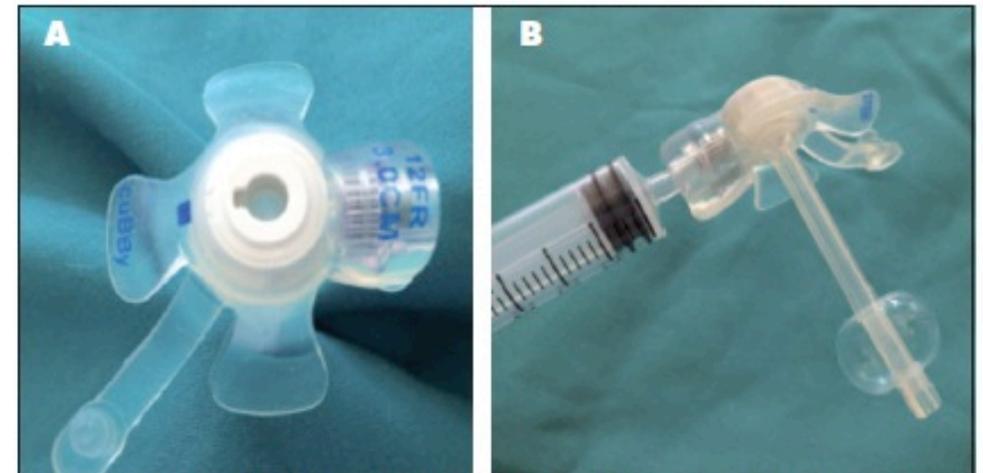


Figura 3. A. Bottone gastrostomico; B. Bottone gastrostomico raccordato con siringa. In questa immagine il palloncino è stato gonfiato con aria per controllarne l'integrità, ma successivamente verrà riqonfiato con acqua sterile.

Malformazioni maggiori

- Variabile prevalenza di diversi tipi di anomalie (arti, cuore, palato, genitali, rene e vie urinarie)

Italia => Si conferma relativa **benignità delle anomalie cardiache** (solo 18% dei pazienti con cardiopatia ha necessitato un intervento chirurgico)

- In ogni caso il **quadro è sempre o risolto o stabile**

Malrotazione intestinale

- Prevalenza

USA => 10%

Italia => 5,4% ma 16,6%
dei pz che hanno
eseguito indagine
radiologica intestinale



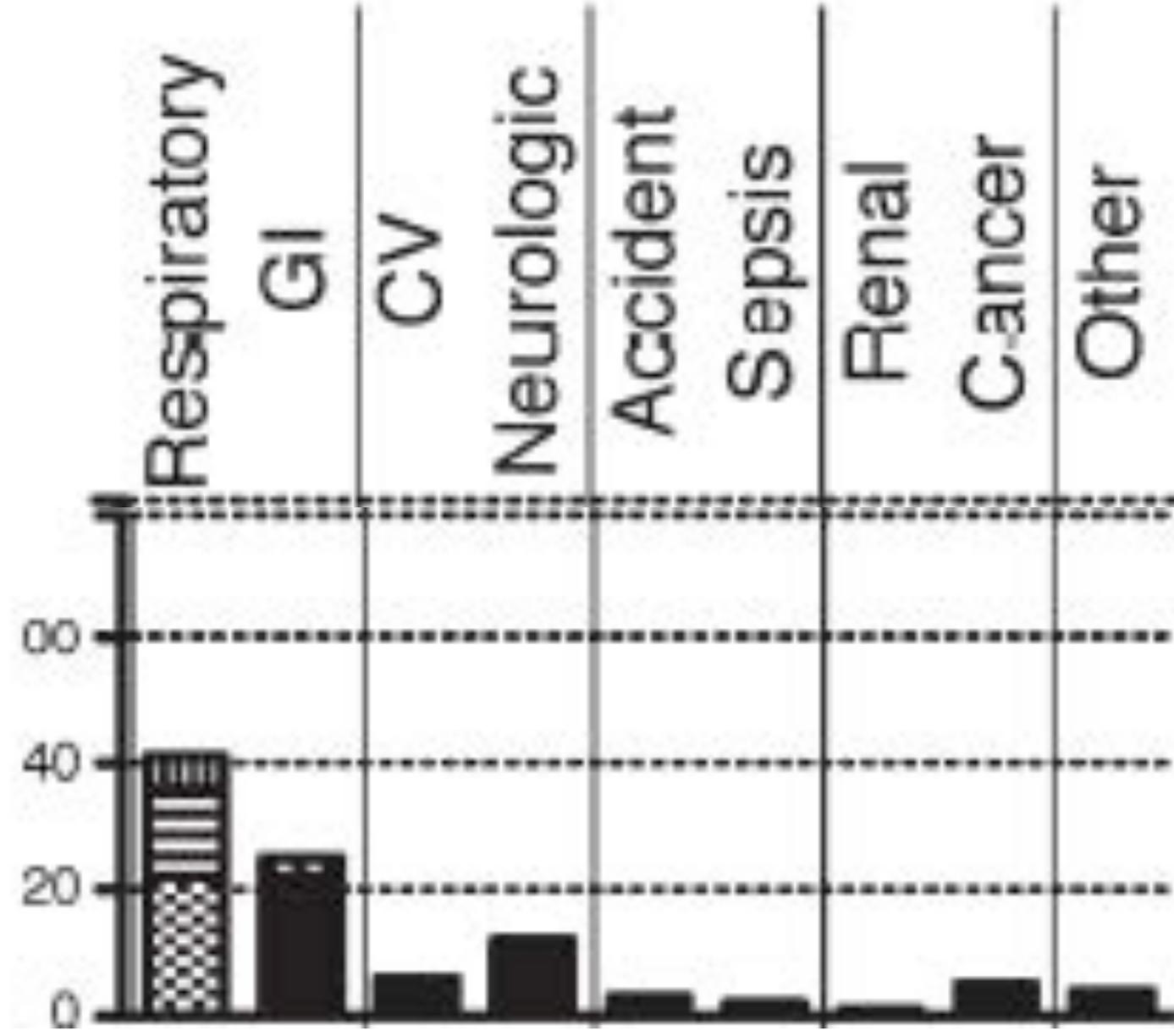
Published in final edited form as:

Am J Med Genet A. 2011 December ; 155(12): 3007–3024. doi:10.1002/ajmg.a.34329.

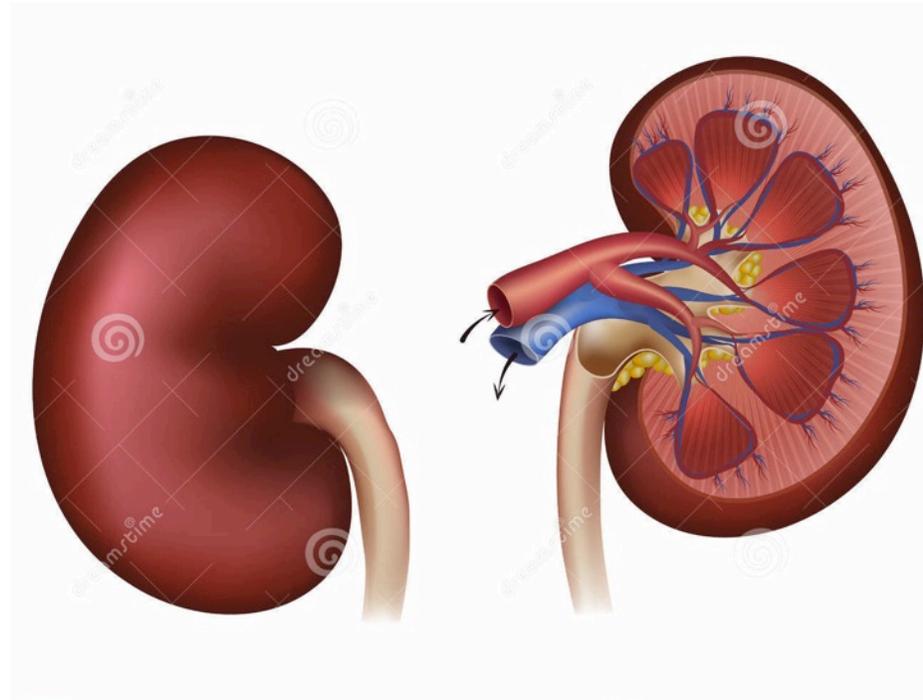
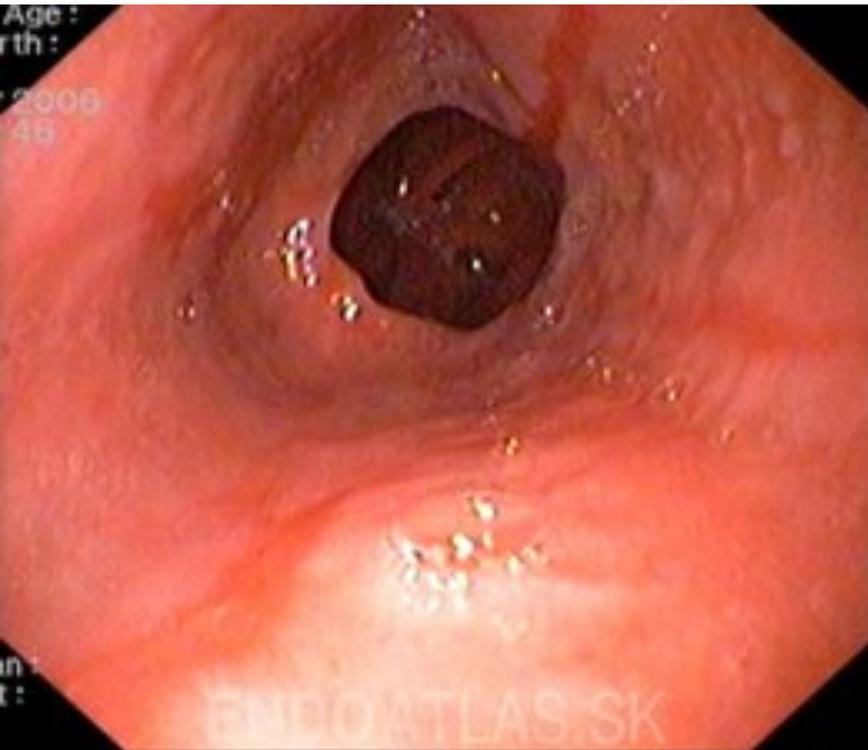
Causes of Death and Autopsy Findings in a Large Study Cohort of Individuals with Cornelia de Lange Syndrome and Review of the Literature

Samantha A. Schrier^{1,*}, Ilana Sherer^{2,*}, Matthew A. Deardorff^{1,2}, Dinah Clark¹, Lynn Audette³, Lynette Gillis⁴, Antonie D. Kline⁵, Linda Ernst^{2,6}, Kathy Loomes⁷, Ian D. Krantz^{1,2}, and Laird G. Jackson⁸

Adults
n=95



Complicanze mediche

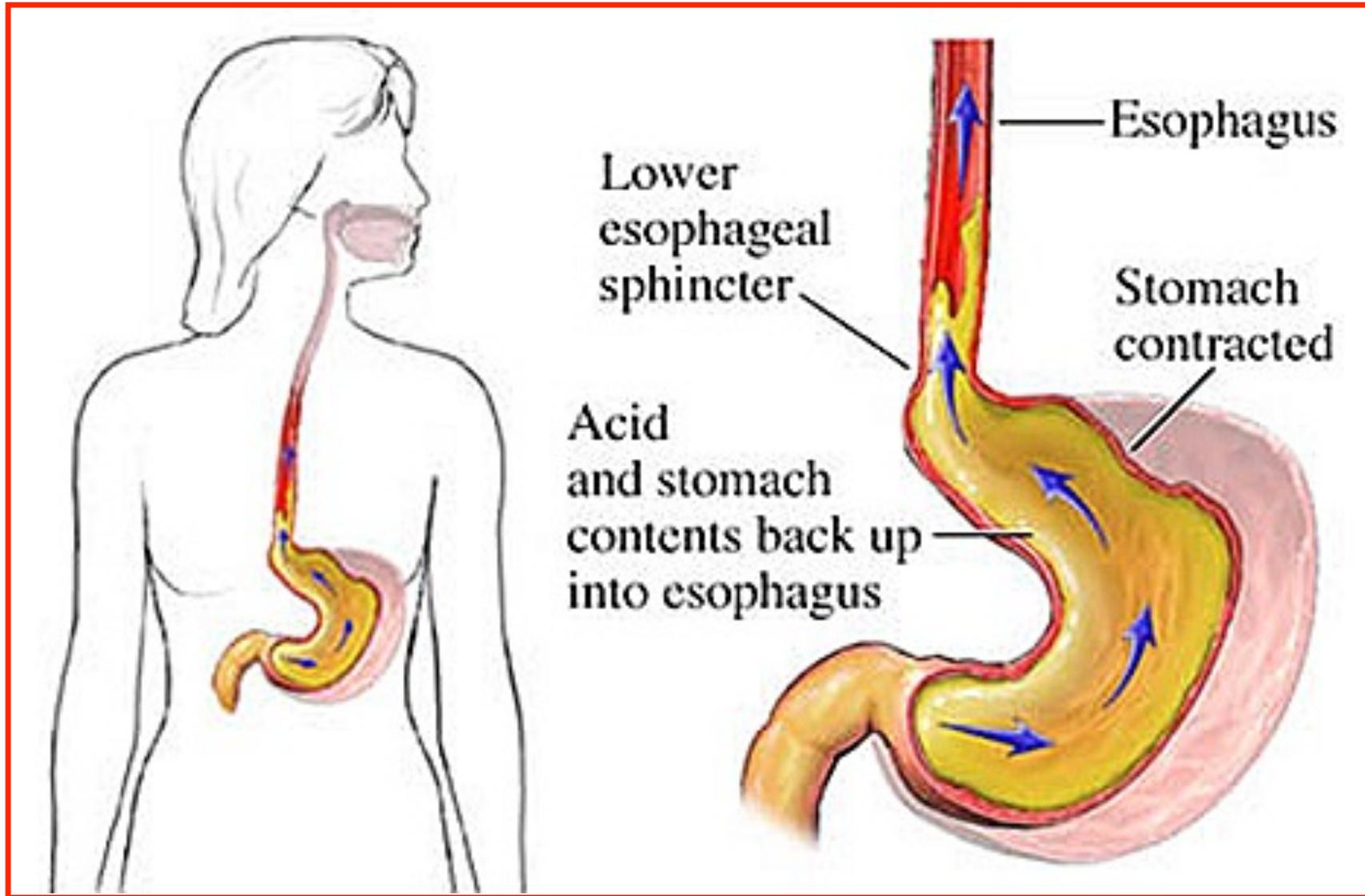


Download from
Dreamstime.com
This watermarked comp image is for previewing purposes only.



41032324

Gunita | Dreamstime.com



SIGNS

- Erosive esophagitis
- Esophageal stricture
- Barrett's esophagus
- Laryngeal/pharyngeal inflammation
- Recurrent pneumonia
- Anemia
- Dental erosions
- Wheezing
- Stridor
- Feeding refusal
- Dystonic neck posturing , back arching
(Sandifer's syndrome)
- Apnea spells: rarely due to GERD
- Apparent life threatening events
(ALTE): rarely due to GERD

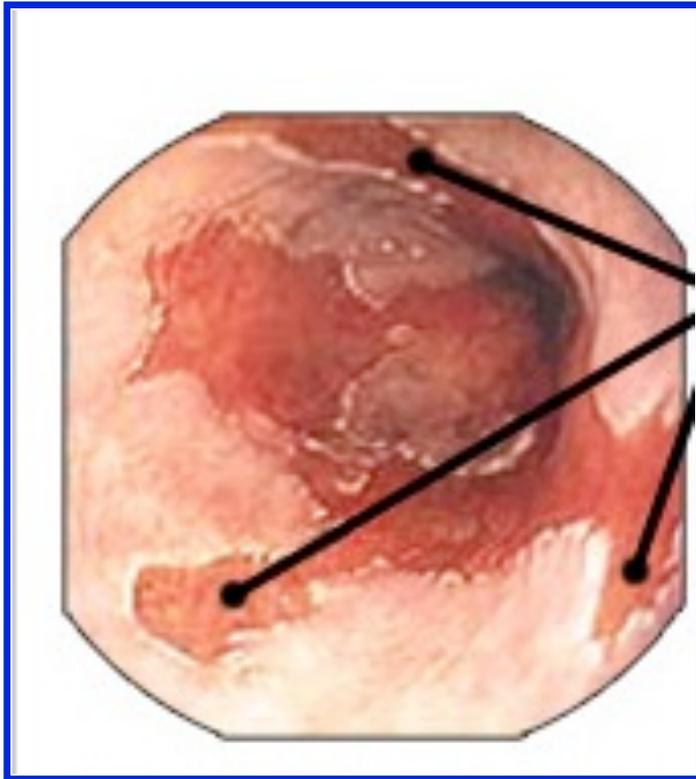


Reflusso gastro esofageo

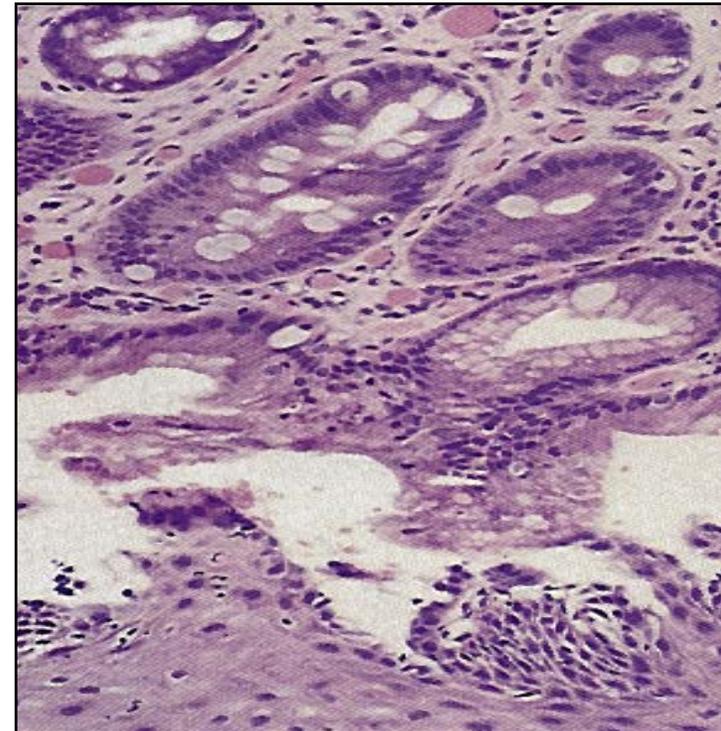
- Prevalenza : USA 82% Italia 71%
- Correzione chirurgica (età pediatrica) :
Italia 23% USA 55%
- Severity score correla con gravità di RGE e
necessità di intervento

Complicanze del RGE

Esofago di Barret (endoscopia)



Esofago di Barret istologia)



Esofago di Barret

• Prevalenza

Italia 16%

USA 10%

Cause potenziali

- Reflusso silente

- Reflusso mal trattato

- Predisposizione dei pz CdLS a sviluppo di Barret

Stipsi

Fattori favorenti

- Inadeguata assunzione di cibo e liquidi
 - Poche fibre
 - Stimolo alla defecazione
 - Scarso movimento
-
- Rischio di situazione di allarme ingiustificato (addome acuto??)

Stipsi

- Prevalenza aumentata in entrambe le coorti

USA 40% pz

Italia 22% pazienti

Considerare il rischio di diarrea paradossa

Problemi neurologici

Epilessia

- Prevalenza sovrapponibile in entrambe le coorti pari al 26%
- Le manifestazioni sono solitamente ben responsive a terapia (salvo nei pz con mutazione SMC1A)
- Non segnalato un pattern EEG specifico

Alta soglia del dolore

Ipoacusia

- Prevalenza
- Italia 43% USA 67%
- Dato ipoacusia neurosensoriale costante (circa 20%)
- Minor prevalenza in età adolescenziale / giovane adulta => minor prevalenza di otite media effusiva (più tipica di età pediatrica)
- Scarsa compliance all'uso di protesi acustiche

Altri problemi ORL / odontoiatrici

Piano ORL

- Sinusiti croniche (39%)
- Polipi nasali

Piano odontoiatrico

Affollamento dentale

Ritardata eruzione della dentatura definitiva

Carie (spt faccia linguale)

Bruxismo

Problemi visivi

Problematiche più frequenti:

- **Miopia** Usa 50% Italia 38%
- **Distacco di retina** non osservato nella casistica italiana, 4% nella coorte USA
- In riduzione il riscontro di blefarite
- I pazienti lievi tendono a mostrare un evitamento di sguardo

Problematiche ortopediche

- **Asimmetria arti inferiori => Italia 46% USA 23%**
- Scoliosi
- Cifosi
- Necrosi avascolare del femore
- Displasia dell'anca
- Callosità => dolore

Sviluppo puberale

- Tendenzialmente ritardato (maschi 15 aa, femmine 13 aa)
- Femmine: in gran parte hanno un normale sviluppo mammario e del ciclo mestruale
- Ciclo mestruale è irregolare nel 53% delle ragazze con elevata frequenza di sindrome premestruale

Problematiche del sonno

Caratteristiche abbastanza frequenti

- Risvegli frequenti
- Necessità di poche ore di sonno (2-4 h)
- Possibilità di restare svegli a lungo (sino a 3 gg)

- Disturbo del sonno poco responsivo a trattamento farmacologico (Melatonina, clonidina risperidone)

ARTICLE

Sleep Disorders in Cornelia de Lange Syndrome

ELENA ZAMBRELLI,* CHIARA FOSSATI, KATHERINE TURNER, MATTEO TAIANA,
AGLAIA VIGNOLI, CRISTINA GERVASINI, SILVIA RUSSO, FRANCESCA FURIA,
MAURA MASCIADRI, PAOLA AJMONE, GAIA KULLMAN, MARIA PAOLA CANEVINI,
AND ANGELO SELICORNI

- 1 o più disturbi del sonno sono presenti in 21 pazienti su 46 (45,6%)
- 1 Paziente CdLS su 2 ha almeno un disturbo del sonno

Esami ematici

=> elevata frequenza di ipovitaminosi D (33%)
con necessità di supplementazione nel 50%

=> Ridotta clearance della creatinina nel 5%.
In tutti i casi lieve ipoplasia / displasia renale
all'esame ecografico

Quadro generale di invecchiamento precoce

Oltre a caratteristiche somatiche (cute, capelli) frequente riscontro di:

- Ridotta densità ossea => Rischio fratture
- Glaucoma
- Degenerazione maculare
- Calo del visus
- Metaplasia esofagea (E. di Barret)

Elementi positivi

- **Assenza** di frequenza aumentata allo sviluppo di tumori
- **Assenza** di dati compatibili con maggiore suscettibilità alle infezioni (dati immunologici ?)
- **Assenza** di predisposizione a patologie autoimmuni (diabete, patologia tiroidea, celiachia)

Controlli periodici suggeriti (Kline et al)

- Valutazione oftalmologica => ogni 6-12 mesi
- Valutazione odontoiatrica => ogni 4-6 mesi
- Valutazione GI anche in assenza di sintomi => trattamento aggressivo se riscontro di esofagite
- Pap test periodico x donne (considerare contraccezione)
- Controlli specialistici ulteriori in caso di problemi

Controlli periodici suggeriti (Mariani et al)

- Controllo periodico del peso
- Alto indice di sospetto per RGE => EGDS ai primi segni
- **Esami ematici** : Emocromo metabolismo Fe, funzione renale e livello di vit D almeno ogni 2 anni
- Valutazione annuale oculistica e odontoiatrica
- Altre valutazioni specialistiche in base a necessità clinica

Attenzioni specifiche

- Cercare fonti misconosciute di dolore in caso di problemi comportamentali (spt in pz con grave compromissione delle capacità di espressione verbale)
- Verificare l'avvenuta esecuzione di RX digerente per escludere malrotazione
- Sfruttare ogni anestesia elettiva per effettuare valutazioni specialistico-strumentali multiple

Problemi comportamentali

- Riscontro frequente di
Ansia, iperattività, auto aggressività , disturbo dell'attenzione

I comportamenti auto-aggressivi (auto pizzicamento, testa sbattuta contro muro) più frequenti in adolescenza e **tendono a diminuire dopo i 20 anni**

Importante attenzione a **dolore misconosciuto**

A Longitudinal Follow-Up Study of Affect in Children and Adults With Cornelia de Lange Syndrome

Lisa Nelson, Jo Moss, and Chris Oliver

Decremento dei livelli di umore, interesse e partecipazione dall'età pediatrica a quella adulta.
Tendenza alla fortissima routinarietà

Periodo cruciale da intercettare e trattare tra i **19 ed i 22 anni**

Dato da considerare con cautela per alto numero di problemi clinici che possono influenzare il tono dell'umore

Clinical Problems and Everyday Abilities of a Group of Italian Adolescent and Young Adults With Cornelia de Lange Syndrome

Giovanna Oliosio,¹ Alice Passarini,² Francesca Atzeri,² Donatella Milani,² Anna Cereda,² Marta Cerutti,² Silvia Maitz,² Francesca Menni,² and Angelo Selicorni^{2*}

¹UONPIA, Azienda Ospedaliera Carlo Poma, Mantova, Italy

²Division of Pediatrics, IRCCS Fondazione Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Milano, Italy

Received 11 February 2009; Accepted 27 July 2009

Studio di 45 pazienti di età compresa tra 13 e 39 anni

Età media 22 anni e 5 mesi

Strumento: questionario ad hoc (ricerca svolta tra 2007 e 2008)

TABLE IV. Personal Autonomies

	Ability absent	Partial achieved ability	Ability present
Self-washing	22 (49%)	18 (40%)	5 (11%)
Using bathroom	15 (33.3%)	18 (40%)	12 (26.75%)
Self-dressing and undressing	19 (42.2%)	16 (35.6%)	10 (22.2%)
Self-feeding	8 (17.8%)	9 (20%)	28 (62.2%)
Caring about their own objects	18 (40%)	13 (28.9%)	14 (31.1%)
Acceptable behavior at table	3 (6.7%)	25 (55.5%)	17 (37.8%)
Respecting social rules	17 (37.8%)	18 (40%)	10 (22.2%)
Taking part to group activities	10 (22.2%)	25 (55.6%)	10 (22.2%)

TABLE VI. Basic Linguistic Knowledge and Social Skills

	Yes	No
Knowing own age	14 (31%)	31 (69%)
Knowing town's name	21 (47%)	24 (53%)
Telling time	7 (16%)	38 (84%)
Understanding value of money	3 (7%)	42 (93%)
Able to call for help	34 (76%)	11 (24%)
Able to express wishes	26 (58%)	19 (42%)
Able to move independently into his house	40 (89%)	5 (11%)
Able to move within the city	11 (24%)	34 (76%)

Attività svolte

- 14 (31%) frequentano la scuola (età media 18,5 aa)
- 3 (7%) non hanno mai frequentato la scuola
- 28 (62%) pazienti sono fuori dalla scuola (22 l'hanno frequentata con sostegno 6 no information) età media 27 aa

Attività svolte

Tra i 31 che sono fuori dalla scuola

- 8 (26%) passano il tempo a casa (30 aa)
 - 20 (64,5%) frequentano cento diurno (età media 26 aa)
 - 3 (9,5 %) vivono in una istituzione
- => Di questi 3 hanno un lavoro protetto (1 salariato)

significantly different from those reported for CdLS patients. Regarding personal autonomies this study showed the significant limitations of these individuals. It is interesting to observe that patients between 21 and 29 years, showed the best performance, while those over 30 had more severe difficulties. We suggest that these data be interpreted as a minimum level of autonomy achievable for CdLS adolescent/young adults, as the level of care, rehabilitation and stimulation of these patients has increased in the last 30 years. © 2009 Wiley-Liss, Inc.

ses



Un
problema
«delicato»:
la
sessualità

Difficoltà dei caregivers

- Paura, incertezza, ansia, incompetenza a discutere il problema
- Infantilismo costante, idea di asessualità del ragazzo/a
- Idea di una differente modalità di espressione della sessualità nel ragazzo/a con ID
- Come favorire la crescita in questo senso ?
- Conflittualità tra atteggiamento «facilitatorio» e necessità di protezione

Problemi che si aprono

- Gestione della pulsione sessuale, delle modalità di raggiungimento della soddisfazione sessuale e relativo percorso di «educazione»
- Prevenzione di comportamenti sessuali scorretti e/o pericolosi
- Problematica della contraccezione sino ad ipotesi di eventuale sterilizzazione

Article

'It's my life': Autonomy and people with intellectual disabilities

Kristín Björnsdóttir

University of Iceland, Iceland

Guðrún V Stefánsdóttir

University of Iceland, Iceland

Ástríður Stefánsdóttir

University of Iceland, Iceland

J
o
i
d

Journal of Intellectual Disabilities

2015, Vol. 19(1) 5–21

© The Author(s) 2014

Reprints and permission:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/1744629514564691

jid.sagepub.com



Percezione dei diretti interessati

- Rischio di essere considerati «eterni bambini» e vedere gestita di conseguenza la propria vita (routine, dirigismo, non libertà decisionale)
- Mancanza di informazione sulla possibilità di vita autonoma
- Mancanza di libertà di scelta sul momento (chi deve essere pronto ? ragazzo, famiglia, istituzione)

Domande provocatorie

- Chi deve crescere di più ?
- Che ruolo può avere il medico in questo percorso ?
- Dove trovare aiuti e percorsi per affrontare queste tematiche decisive e delicate ?

Take home messages

- CdLS non è una sindrome gravata da una particolare riduzione della sopravvivenza
- Il quadro clinico medico è relativamente stabile pur necessitando alcuni controlli ed attenzioni periodiche
- La partita più difficile e più importante si gioca sul piano della promozione della maggiore autonomia possibile

Difficoltà organizzative

- Età pediatrica => limiti cronologici burocratici soprattutto per procedure in regime di degenza (Day Hospital / ricoveri)
- Problematiche sovrapponibili si riscontrano in ambito NPI
- Età adulta non ha ancora interlocutori definiti (Genetica Medica ? Medicina Interna ? Psichiatria ?)
- Manca una cultura della disabilità/ non autosufficienza in età adulta => esperienze positive con collegamento tra pediatri genetisti e geriatri

La partita va giocata in assoluta **sinergia**
tra le diverse associazioni . Da soli è
persa in partenza



Parole d'ordine

- Best practice
- Alleanza strategica
- Sperimentazione

Chi cerca trova....



....se cerca bene

**Grazie per
l'attenzione !!!**